

S.C. OSTETRICIA E GINECOLOGIA

INFORMATIVA SULLO SCREENING DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE DEL PRIMO TRIMESTRE (BI TEST/TEST COMBINATO)

CARATTERISTICHE DELL'ATTO SANITARIO PROPOSTO

La maggioranza delle gravidanze esita nella nascita di un neonato sano. Esiste tuttavia una probabilità di circa l'1% che il feto possa presentare un'anomalia dei cromosomi, tra cui le più frequenti sono la trisomia 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) o 13 (sindrome di Patau).

L'unico modo per sapere con certezza se il feto presenta queste o altre malattie cromosomiche è quello di sottoporsi ad un esame diagnostico per la determinazione del cariotipo fetale come la villocentesi (che si può eseguire dalla 11 settimana), e l'amniocentesi (dalla 16 settimana). Si tratta comunque di esami invasivi, che comportano un rischio di aborto legato alla procedura di circa lo 0,2% in più rispetto al tasso di abortività naturale dell'1-2%. È quindi importante riservare queste procedure a casi in cui la probabilità che il feto possa avere dei problemi sia significativamente più elevata rispetto alla popolazione generale. Inoltre, è importante ricordare che l'analisi dei cromosomi dopo un esame prenatale invasivo non consente di escludere tutte le malattie cromosomiche e sindromi genetiche rare. Sulla base di queste considerazioni vengono in genere utilizzati i cosiddetti test di screening, che pur non fornendo la certezza rispetto alla diagnosi di trisomia 21 o di altri difetti cromosomici più rari, permettono tuttavia di calcolare con ragionevole accuratezza il rischio specifico di ogni donna di avere un bambino affetto da tali sindromi.

SCOPO DEL TEST COMBINATO

Lo scopo del test combinato del primo trimestre di gravidanza è quello di identificare le gravidanze ad alto rischio per trisomia 21, 18 e 13, offrendo la possibilità alle donne che rientrano in questo gruppo di sottoporsi ad un esame diagnostico invasivo in grado di determinare con certezza l'esistenza o meno della patologia oppure a test di screening di seconda linea, come il test cfDNA/NIPT (anche conosciuto come test del DNA fetale). In questo modo viene identificato un numero elevato di feti potenzialmente affetti da patologie cromosomiche, riducendo al minimo le procedure invasive non necessarie.

Il test combinato del primo trimestre non è un test diagnostico di certezza (esprime infatti una probabilità), per cui una probabilità più alta non significa che il bambino sia certamente affetto, così come una probabilità più bassa non significa avere la certezza che il bambino non abbia la patologia in questione. Tuttavia, il test combinato del primo trimestre è in grado di identificare circa il 90% dei feti affetti da trisomia 21 e la maggior parte di quelli con trisomia 18 e 13. Essendo un test con risultati di tipo probabilistico, si verificano casi denominati "falsi positivi", ovvero situazioni in cui la donna in gravidanza viene erroneamente identificata ad alto rischio mentre, a seguito di esame invasivo, il feto presenta poi un cariotipo normale; la percentuale di tali casi si aggira intorno al 5%.

QUANDO VIENE ESEGUITO IL TEST?

Nel periodo di gravidanza compreso tra la 11 e la 13 settimana, viene eseguita un'ecografia, durante la quale viene visualizzato il profilo del volto fetale e viene misurata la translucenza nucale, che appare come una raccolta di liquido visibile mediante esame ecografico come uno spazio nero dietro al collo fetale. La translucenza nucale è misurabile ecograficamente nella grande maggioranza dei feti ma risulta ispessita, e quindi al di sopra dei limiti di normalità, in circa il 75-80% dei feti con trisomia 21; risulta inoltre aumentata in un'alta percentuale dei feti con altre anomalie cromosomiche, genetiche o morfologiche.

Nei giorni precedenti all'ecografia viene eseguito un prelievo di sangue materno per misurare le concentrazioni di due sostanze prodotte dalla placenta, la beta-HCG e la PAPP-A, due ormoni spesso alterati in gravidanze affette dalla trisomia 21, 18 e 13.

Dalla combinazione dell'età materna con lo spessore della translucenza nucale ed i risultati del prelievo ematico materno verrà calcolata la probabilità personalizzata che il feto sia affetto dalla trisomia 21, 18 e 13. Le pazienti che hanno ottenuto la gravidanza mediante tecniche di procreazione assistita (PMA) sono tenute ad informare il personale sanitario.

Le pazienti che hanno ottenuto la gestazione mediante ovodonazione o con ovociti congelati devono produrre una certificazione (possibilmente del Centro dove è stata eseguita la fecondazione) attestante l'età della donatrice o la data del congelamento ovocitario.

BENEFICI ATTESI E CONSEGUENZE TEMPORANEE E/O PERMANENTI CORRELATE ALLA PROCEDURA

COMUNICAZIONE DEL RISULTATO

Il risultato sarà comunicato e verrà discusso con la paziente il giorno stesso dell'ecografia di screening del primo trimestre.

RISCHI PREVEDIBILI, COMPLICANZE POSSIBILI, PROBABILITA' STATISTICHE DI ACCADIMENTO

In una piccola percentuale di casi il peso e le caratteristiche dei tessuti materni e/o la posizione fetale potrebbero essere tali da impedire la chiara visualizzazione delle strutture fetali di interesse mediante ecografia trans-addominale. In questi casi, potrebbe essere richiesto il ricorso ad ecografia trans-vaginale, e/o la sospensione dell'esame e la ripresa dopo alcuni minuti o a distanza di giorni.

Nonostante questi tentativi, vi sono rari casi in cui risulta impossibile, dal punto di vista tecnico, completare l'esame e fornire i risultati del test di screening.

BIBLIOGRAFIA/SITOGRAFIA

- - L' ecografia delle 11–13+6 settimane di gravidanza, FMF Versione Italiana 2004. K Nicolaides, A Bedocchi
<https://fetalmedicine.org>
- [Linee Guida ISUOG per l'esecuzione dell'ecografia fetale del primo trimestre. 2015](https://www.isuog.org/static/uploaded)
<https://www.isuog.org/static/uploaded>
- SIEOG LINEE GUIDA 2021 (Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Metodologie Biofisiche)
<https://www.sieog.it/linee-guida2021>
- SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Metodologie Biofisiche) - Informativa e consensi. <https://www.sieog.it/referti-informative-consensi>
- Decreto direzione generale welfare 10383 del 15/07/2022: "APPROVAZIONE DEI CRITERI E MODALITA' DI ATTUAZIONE DEL PROGRAMMA REGIONALE PER LO SCREENING PRENATALE AI SENSI DELLA DGR N. XI/5503 DEL 16/11/2021"

Io sottoscritto (cognome e nome del paziente leggibile) _____ dichiaro di aver letto e compreso il contenuto della presente informativa sanitaria, già verbalmente spiegata dal medico e relativa all'atto sanitario propostomi.

Desidero ricevere copia della presente scheda informativa: SI NO

Data _____ Firma del paziente _____

Nome, Cognome e matricola leggibile del Medico _____

Timbro e firma del Medico _____